

Reinhold Kerbl, Karl Reiter, Lucas Wessel

Referenz Pädiatrie

Maja Hempel

Genetische Konsultation

Maja Hempel

Steckbrief

Die genetische Konsultation (auch genetische Beratung) steht im Mittelpunkt der klinischen Tätigkeit einer Fachärzt*in für Humangenetik mit der Aufgabe, humangenetische Fragestellungen von Ratsuchenden und/oder Patient*innen zu klären.

Aktuelles

- Bei Erkrankten (Kindern und Erwachsenen) können approbierte Ärzt*innen aller Fachbereichen auch ohne eine humangenetische Qualifikation Aufklärungsgespräche führen und genetische Untersuchungen veranlassen.
- Familienuntersuchungen, prädiktive und pränatale Diagnostik sind Fachärzt*innen und Ärzt*innen mit humangenetischer Qualifikation vorbehalten.

Synonyme

- genetische Sprechstunde

Keywords

- Beratung
- humangenetische Fragestellungen
- Konsultation

Definition

Im Rahmen einer genetischen Konsultation (auch genetischen Beratung) werden mit den Ratsuchenden/Patient*innen humangenetische Fragestellungen erörtert. Diese reichen von der Informationsvermittlung bis hin zur Diagnosestellung.

Einordnung der Methode im Vergleich zu weiteren Methoden

- Je nach Fragestellung steht für eine genetischen Konsultation ausreichend Zeit zur Verfügung, um eine umfassende Krankheits- und Familienanamnese zu erheben, vorliegende Befunde zu sichten und zu bewerten, eine eingehende klinisch-genetische Untersuchung durchzuführen, über die Verdachtsdiagnose zu sprechen und ggf. diagnostische Schritte einzuleiten.
- Eine Übersicht zu den genetischen Untersuchungsmethoden bietet Tab. 442.1.

Tab. 442.1 Übersicht genetische Untersuchungsmethoden.

Methode	detektierte genetische Varianten	Limitationen

Methode	detektierte genetische Varianten	Limitationen
Chromosomenanalyse	numerische und grobstrukturelle Chromosomenaberrationen	Chromosomenaberrationen >10Mb
FISH	CNV, v.a. Mikrodeletionen einzelner chromosomaler Regionen	andere als die untersuchten CNV, Mikroduplikationen u.U. schwer zu sehen
MLPA	CNV einzelner chromosomaler Regionen	andere als die untersuchten CNV, balancierte Chromosomenaberrationen (z.B. balancierte Translokationen, Inversionen)
DNA-Mikroarray-Analyse	CNV ganzgenomisch	balancierte Chromosomenaberrationen
Einzelgen-Sequenzierung	Varianten eines einzelnen Gens, (V.a. SNP, Indels, ggf. Repeat-Veränderungen)	Varianten in anderen als das untersuchte Gen, Deletionen einzelner Exons
Genpanel-Sequenzierung	Varianten in mehreren, vorab definierten Genen (V.a. SNP, Indels, CNV)	Varianten in anderen als den Untersuchten Genen, Repeat-Veränderungen
Exom-Sequenzierung	Varianten in allen Exons des Genoms (SNP, Indels, CNV)	Deletionen einzelner Exons, intronische Varianten, Repeat-Veränderungen, strukturelle Chromosomenaberrationen
Genom-Sequenzierung	Varianten im gesamten Genom (SNP, Indels, intronische Varianten, CNV, strukturelle Varianten, Repeat-Veränderungen)	epigenetische Veränderungen

FISH: Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung; CNV: copy number variation; MLPA: multiplex ligation-depended probe amplification; SNP: single nucleotide polymorphism (=Punktmutationen); Indels: Insertionen/Deletionen; Exon: codierende Region eines Gens

Indikationen

- Verdacht auf die genetische Ursache einer Erkrankung/Fehlbildung/Entwicklungsstörung bei dem Ratsuchenden selbst oder dem Kind
- Information über eine diagnostizierte genetische Erkrankung
- genetisch bedingte Erkrankung beim Partner, Kind oder nahen Verwandten mit der Frage nach dem Erkrankungsrisiko für den Ratsuchenden selbst/für Nachkommen
- Kinderwunsch und erhöhte Risiken für genetisch bedingte Erkrankungen bei Nachkommen aufgrund von genetischen Erkrankungen in der Familie, Blutsverwandtschaft, erhöhtes elterliches Alter

Aufklärung und spezielle Risiken

- Bei prädiktiver Diagnostik, d.h. Untersuchung auf eine genetische Erkrankung vor deren Manifestation, sind die psychischen und versicherungsrechtlichen Aspekte der Untersuchung ausführlich zu besprechen und zu bedenken.

Personal, Material und Einstelltechnik

- Die genetische Konsultation kann nur durch eine Fachärzt*in für Humangenetik oder einen Arzt mit gleichwertiger Qualifikation angeboten werden.

Durchführung

- Eine genetische Konsultation beinhaltet:
  - eine ausführliche Erhebung der Kranken- und Familienanamnese
  - das Zusammentragen aller relevanten Fakten
  - eine klinisch-genetische Untersuchung (soweit sinnvoll)
  - die Erörterung der erhobenen Befunde und deren Einordnung
  - die Besprechung des weiteren Vorgehens zur Diagnosefindung bzw. -sicherung
  - die Einleitung genetischer Untersuchungen
- Für letzteres muss der Ratsuchende/müssen die Sorgeberechtigten laut Gendiagnostikgesetz (GenDG 2009) zuvor über die Möglichkeiten, Risiken und Aussagekraft der genetischen Analyse aufgeklärt und das schriftliche Einverständnis eingeholt werden.

- Zur Besprechung genetischer Untersuchungsbefunde gehören:
  - die Bewertung der Untersuchungsergebnisse im klinischen Kontext
  - die ausführliche Information über die diagnostizierten Erkrankungen, einschließlich Krankheitsverlauf, Therapie- und Präventionsmöglichkeiten
  - die Benennung der Risiken für einzelne Familienmitglieder bzw. für Nachkommen

Mögliche Komplikationen

- ggf. psychische Belastung durch das Wissen um eine genetische Diagnose/ein erhöhtes Risiko/eine familiäre Erbkrankheit

Dokumentation

- Inhalte des Gesprächs und Ergebnisse der Untersuchungen werden in einem humangenetischen Gutachten dokumentiert, das Ratsuchenden/Patient*innen zur Verfügung gestellt wird.

Besonderheiten bei bestimmten Personengruppen

Besonderheiten bei Schwangeren

- schwierige, oft für beide Gesprächspartner belastende genetische Konsultationen
- Die Konsultation sollte möglichst mit beiden werdenden Eltern stattfinden

Besonderheiten bei Kindern und Jugendlichen

- Die genetische Untersuchung von Kindern ist nur dann gerechtfertigt, wenn sie zur Diagnosestellung bzw. zur Prävention dient.
- Kinder sollten, soweit möglich, in die Entscheidung für die diagnostischen Schritte einbezogen werden.
- Untersuchungsergebnisse sind auch Kindern in verständlicher Form zu erklären.

Literatur

Literatur zur weiteren Vertiefung

- [1] Moog U, Rieß O. Medizinische Genetik für die Praxis, Diagnostik, Beratung, Fallbeispiele. Stuttgart: Thieme; 2014

Quelle:

Hempel M. Genetische Konsultation. In: Kerbl R, Reiter K, Wessel L, Hrsg. Referenz Pädiatrie. Version 1.0. Stuttgart: Thieme; 2024.

Shortlink: https://eref.thieme.de/128QDN61